

TROUBLES ENVAHISSANTS DU DÉVELOPPEMENT

(VOIR ITEMS 115, 117, 118, 135)

Dr Laurence Robel, Pr Bernard Golse

Service de pédopsychiatrie, hôpital Necker-Enfants malades, 75015 Paris, France

bernard.golse@icloud.com

objectifs

IDENTIFIER les troubles envahissants du développement et **CONNAÎTRE** les principes de la prise en charge.

DIAGNOSTIQUER un syndrome autistique (de la toute petite enfance au début de l'âge adulte), **ARGUMENTER** l'attitude thérapeutique et **PLANIFIER** le suivi à tous les stades de la maladie.

L'autisme est le trouble relationnel le plus sévère que l'on puisse rencontrer chez l'enfant. Il fait partie des troubles envahissants du développement et se caractérise par l'association d'un trouble de la communication verbale et non verbale, un trouble des interactions sociales, et la présence d'intérêts et d'activités restreints et stéréotypés. La fréquence de l'autisme et des troubles apparentés est estimée à près de 1 %. La reconnaissance précoce de ces troubles, avant l'âge de 3 ans, est essentielle à la mise en place d'une prise en charge la plus précoce possible, qui conditionne en partie l'évolution des troubles et le pronostic ultérieur.

Diagnostic clinique

L'autisme fait partie des troubles envahissants du développement. Il s'agit d'un syndrome défini cliniquement par la réunion d'un certain nombre de symptômes développementaux présents avant l'âge de 3 ans, répartis dans trois domaines distincts : celui de la socialisation (1), celui de la communication (2) et celui des comportements ou intérêts restreints répétitifs et stéréotypés (3). Selon la classification internationale des maladies (CIM 10) qui fait référence, la définition de l'autisme répond aux critères diagnostiques indiqués dans le **tableau 1**.

Examens complémentaires

Le diagnostic d'autisme s'établit cliniquement grâce aux observations pluridisciplinaires de professionnels formés et expérimentés complétant les observations parentales.

La démarche diagnostique associe l'établissement d'un diagnostic nosologique et la réalisation d'une évaluation individualisée fonctionnelle des troubles et des capacités, quel que soit l'âge du patient. Elle s'articule avec la recherche d'anomalies, de troubles ou maladies associés et se fait dans une relation de collaboration avec la famille.

Outils du diagnostic nosologique

L'ADI-R (*Autism Diagnostic Interview-Revised*) est le guide d'entretien structuré avec les parents le mieux reconnu au plan international. Il permet de recueillir des informations sur le développement de l'enfant ainsi que la description par les parents des symptômes observés dans le domaine de la communication, des interactions sociales, et des activités et intérêts de l'enfant. Chez l'adulte, il permet de porter un diagnostic rétrospectif grâce aux données d'anamnèse concernant la période où les troubles étaient les plus importants, entre 4 et 5 ans.

L'ADOS (*Autism Diagnostic Observation Schedule*) est un outil standardisé qui permet l'observation du comportement du patient et la présence des signes caractéristiques de l'autisme dans une situation structurée. Il existe différents modules en fonction de l'âge du patient, et du niveau de langage du sujet.

La CARS (*Child Autism Rating Scale*) est une échelle diagnostique d'utilisation simple qui permet aussi d'observer le comportement de l'enfant, la présence des signes caractéristiques de l'autisme et d'en apprécier le degré de sévérité, dans une situation d'observation libre.

Outils du diagnostic fonctionnel

Différents domaines du développement doivent être systématiquement examinés. Il n'existe pas de procédure standard.

TABLEAU	Critères diagnostiques
A	Pour porter le diagnostic de trouble autistique, il faut trouver un total de 6 critères au moins parmi les éléments décrits en (1), (2) et (3), dont au moins 2 critères dans le premier domaine, et 1 critère dans les domaines (2) et (3)
(1)	Altération qualitative des interactions sociales, comme en témoignent 2 des éléments suivants ■ altération marquée dans l'utilisation, pour réguler les interactions sociales, de comportements non verbaux multiples, tels que le contact oculaire, la mimique faciale, les postures corporelles, les gestes ■ incapacité à établir des relations avec les pairs correspondant au même niveau de développement ■ le sujet ne cherche pas spontanément à partager ses plaisirs, ses intérêts ou ses réussites avec d'autres personnes ■ manque de réciprocité sociale ou émotionnelle
(2)	Altération qualitative de la communication, comme en témoigne(nt) au moins 1 des éléments suivants ■ retard ou absence totale de développement du langage parlé (sans tentative de compenser par des modes de communication alternatifs tels que mimes ou gestes) ■ ou incapacité marquée à engager ou à soutenir une conversation avec autrui ■ usage stéréotypé et répétitif du langage, ou langage idiosyncrasique ■ absence d'un jeu de faire-semblant varié et spontané, ou d'un jeu d'imitation sociale correspondant au niveau de développement
(3)	Caractère restreint, répétitif et stéréotypé des comportements, des intérêts ou des activités, comme en témoigne(nt) au moins 1 des éléments suivants ■ préoccupation circonscrite à un ou plusieurs centre d'intérêts stéréotypés et restreints, anormale soit dans son intensité, soit dans son orientation ■ adhésion apparemment inflexible à des habitudes ou à des rituels spécifiques et non fonctionnels ; ■ manières moteurs stéréotypés et répétitifs ; ■ préoccupations persistantes pour certaines parties d'objet
B	Retard ou caractère anormal du fonctionnement présent avant 3 ans, dans au moins 1 des domaines suivants
(1)	Interactions sociales
(2)	Langage nécessaire à la communication sociale
(3)	Jeu symbolique ou d'imagination
C	Le trouble ne s'explique par pas un autre diagnostic, tel que le syndrome de Rett ou le trouble désintégratif de l'enfance

Observation clinique, répétée dans le temps.

Examen psychologique : tests non spécifiques (échelle de Brunet-Lézine, échelle de Wechsler adaptée à l'âge, K-ABC) ou spécifiques (PEP-R pour *Psycho Educative Profile*) et PEP 3, PEP-AA chez l'adolescent et l'adulte, échelle de Vineland). L'examen du langage et de la communication (ESCP [Examen standardisé de la communication préverbale], grille de Wetherby).

Examen du développement psychomoteur et sensorimoteur.

Diagnostic étiologique : recherche d'anomalies associées

L'autisme peut être associé à certaines affections neurologiques, génétiques ou métaboliques. La recherche de ces pathologies associées repose sur :

- l'interrogatoire des parents (grossesse, accouchement, développement précoce, notion de régression, antécédents médicaux personnels, maladies associées, antécédents familiaux) ;
- l'examen clinique : examen neurologique, morphologique, général, taille, poids, périmètre crânien avec courbes, taches cutanées, audition et vision.

La réalisation d'investigations complémentaires : certaines sont systématiques (examen de la vision et de l'audition, consultation neuropédiatrique, consultation génétique avec caryotype standard [ou haute résolution] si possible, et X fragile), d'autres orientées par les investigations précédentes (bilans neurométaboliques, EEG avec sieste, IRM cérébrale morphologique avec spectroscopie...).

Diagnostiques différentiels

Autres troubles envahissants du développement

1. Syndrome de Rett

Il touche les filles dans 90 % des cas. Il est caractérisé par la décélération de la croissance du périmètre crânien après une phase de développement apparemment normal, entre 5 et 48 mois, par la perte du langage et l'apparition de troubles de la coordination, de stéréotypies motrices caractéristiques et d'un retard mental sévère. Un diagnostic génétique est possible dans plus de 30 % des cas, identifiant une mutation dans le gène *MECP2*.

2. Syndrome d'Asperger

Il est caractérisé par la présence d'un trouble des interactions sociales et par la présence d'intérêts et d'activités restreints et stéréotypés. En revanche, le langage se développe normalement, voire précocement, avec l'utilisation d'un vocabulaire très sophistiqué dans les domaines d'intérêts de l'enfant, et un aspect adoltomorphe. Ces enfants ne présentent pas de retard cognitif, et ont parfois un potentiel cognitif supérieur à la norme, mais hétérogène.

3. Trouble désintégratif de l'enfance

Il est caractérisé par l'apparition tardive, après l'âge de 3 ans, d'un tableau autistique associant troubles des interactions, de la communication, et présence d'intérêts et d'activités restreints et stéréotypés.



POINTS FORTS À RETENIR

- L'autisme est un trouble neurodéveloppemental qui se manifeste dès les trois premières années de la vie.
- Il associe un trouble de la communication verbale et non verbale, un trouble des interactions sociales, et la présence d'intérêts et d'activités restreints et répétitifs.
- Le diagnostic peut être évoqué à partir de l'âge de 2 ans, et peut être porté à l'âge de 3 ans. Il nécessite un bilan pluridisciplinaire nosologique, fonctionnel et étiologique.
- Il est important de ne pas retarder le diagnostic, afin de mettre en place une prise en charge individualisée, précoce et intensive, en concertation avec les parents, associant des approches thérapeutiques, rééducatives et pédagogiques.

4. Troubles envahissants du développement non spécifiés

L'enfant présente à des degrés divers des troubles des interactions, de la communication ou la présence d'intérêts et d'activités restreints et stéréotypés, sans que tous les critères du trouble autistique ne soient remplis.

Autres troubles du développement et des apprentissages

1. Retard mental

Le retard mental est caractérisé par un retard homogène dans les acquisitions motrices et cognitives, de sévérité variable, chez un enfant qui présente par ailleurs de bonnes capacités relationnelles.

2. Troubles spécifiques du langage ou dysphasies

Ces troubles sont caractérisés par une atteinte prédominante du langage verbal, alors que la communication non verbale (utilisation de gestes symboliques et fonctionnels, mimiques, regard) est préservée.

Troubles sensoriels

Ce sont la surdité et la cécité.

Autres diagnostics psychiatriques

Les autres diagnostics psychiatriques sont les déprivations affectives sévères et la dépression précoce de l'enfant, le trouble obsessionnel compulsif, le syndrome de Gilles de la Tourette, et chez l'adulte la schizophrénie.

Complications et critères de gravité

L'autisme est un syndrome hétérogène de sévérité variable. On peut observer des trajectoires évolutives très différentes d'un enfant à l'autre, en particulier entre 2 et 6 ans. C'est toute l'importance d'un repérage précoce des troubles et de la mise en place précoce d'une prise en charge suffisamment intensive.

Les facteurs de mauvais pronostic sont l'association à un retard mental sévère, l'absence de développement du langage avant l'âge de 6 ans, la présence de pathologies associées, l'accès tardif aux soins. La sévérité des troubles peut être appréciée par certaines échelles (CARS) ainsi que par le diagnostic fonctionnel des différents secteurs de fonctionnement de l'enfant.

Les complications de l'autisme sont une évolution défavorable, avec l'aggravation des troubles du comportement (comportements hétéro- et auto-agressifs, automutilations), les manifestations d'angoisse (crises d'angoisse, troubles du sommeil), l'aggravation du retard mental, et l'apparition de troubles somatiques difficiles à diagnostiquer, en particulier l'apparition d'une épilepsie à l'adolescence.

Ainsi il est essentiel de ne pas négliger la réalisation d'exams somatiques, même s'ils sont difficiles à réaliser, chez un enfant autiste dont les troubles du comportement s'aggravent.

Traitement et prise en charge

Il n'existe pas de traitement type de l'autisme, mais un panel de prises en charge qui peuvent améliorer significativement les troubles présentés par les enfants autistes, et leur pronostic.

Les prises en charge doivent être le plus précoce possible, c'est-à-dire débuter avant l'âge de 3 ans, être suffisamment intensives, si possible plus de 20 heures par semaine, individualisées, prolongées, et être établies en collaboration avec les parents. Elles reposent sur un diagnostic nosologique et fonctionnel, qui doit être répété régulièrement.

Chez l'enfant, l'efficacité des prises en charge mises en place doit être mesurée par la réalisation de bilans fonctionnels périodiques, idéalement une fois par an, permettant l'ajustement du projet personnalisé. Ce projet doit être défini en concertation avec les parents et les différents professionnels impliqués dans le suivi de l'enfant.

Chez l'adulte, le suivi implique une surveillance médicale régulière, et la mesure des capacités d'autonomie de la personne avec autisme.

Les psychothérapies : parmi celles-ci, on trouve :

- thérapies mère-enfant ;
- thérapies psychomotrices ;
- thérapies psychanalytiques ;
- thérapies par le jeu (Greenspan) ;
- thérapie d'échange et de développement ;
- groupes thérapeutiques.

Les prises en charge cognitivo-comportementales : ce sont les méthodes TEACCH et ABA, ainsi que les groupes d'habilités sociales.

Les traitements éducatifs et rééducatifs : ce sont la rééducation orthophonique (PECS, Makaton), la rééducation psychomotrice, l'ergothérapie.

La scolarité : on privilégie une intégration scolaire accompagnée d'un AVS (aide de vie scolaire) et une scolarité adaptée (CLIS, CLASSE d'Intégration Spéciale, ULIS) ou intégrée à l'hôpital de jour ou à l'IME (institut médico-éducatif).

Traitements médicamenteux : ils sont symptomatiques et non curatifs, doivent être prescrits à la posologie la plus faible possible pour la période la plus courte possible, avec une surveillance étroite des effets secondaires.

Risperdal : traitement symptomatique de l'anxiété, de l'agitation et des troubles du sommeil liés à l'anxiété : 0,25-2 mg/j en une à deux prises.

Ritaline : traitement symptomatique de l'agitation et des troubles attentionnels. Posologie : 0,5-1 mg/kg/j.

Mélatonine : traitement symptomatique des troubles de l'endormissement. Posologie : 2-4 mg le soir.

La prise en charge des problèmes somatiques et de la douleur : le suivi somatique des patients présentant un trouble envahissant du développement est difficile, car ils ne sont pas en mesure d'exprimer ce dont ils souffrent de manière explicite, et se laissent difficilement examiner. Pourtant, ces patients doivent bénéficier du même suivi que des enfants, adolescents ou adultes ordinaires au cours de visites régulières au moins annuelles chez leur médecin traitant.

En cas d'aggravation des troubles du comportement, il est par ailleurs essentiel de rechercher une cause somatique sous-jacente, en particulier :

- des douleurs d'origine digestive, éventuellement associées à des troubles du transit : recherche d'intolérances alimentaires ;
- des douleurs d'origine dentaire : un examen dentaire annuel est indispensable (recherche et traitement des caries éventuelles) ;
- des douleurs d'origine ORL : un examen des oreilles et parfois une radio de sinus en cas de doute ; recherche et traitement d'une otite ou d'une sinusite ;
- des douleurs ou gênes d'origine ophtalmologique : traitement d'une conjonctivite, d'un trouble de la réfraction ;
- des douleurs d'origine gynécologique, en particulier au moment des règles, ou syndrome prémenstruel : prescription d'antalgiques, parfois de contraceptifs ;
- l'apparition de manifestations épileptiques partielles ou généralisées : pratique d'un électro-encéphalogramme, administration d'un traitement antiépileptique.

L'examen du patient doit ainsi être adapté, réalisé de préférence par un praticien qui connaît le patient et la symptomatologie des enfants présentant un trouble envahissant du développement. Dans certains cas, certains examens doivent être effectués sous anesthésie générale.

Le traitement de ces manifestations symptomatiques et douloureuses est étiologique, comme pour un patient ordinaire, et symptomatique par l'administration d'antalgiques si nécessaire.

Actions thérapeutiques auprès des parents : ce sont les consultations thérapeutiques, groupes de parole.

Traitements institutionnels : ils se font au sein des :

- SESSAD (service d'éducation et de soins spécialisés à domicile) spécialisés ;
- hôpitaux de jour à temps plein ou à temps partiel ;
- externats médico-pédagogiques (EMP), instituts médico-éducatifs (IME) en externat ou en internat ;
- chez l'adulte : les MAS (maisons d'accueil sanitaire), les ESAT (établissements sanitaires d'aide par le travail), les SAMSAH (services d'accompagnement médico-social de personnes adultes handicapées).

Mesures médico-sociales : ce sont la prise en charge à 100 %, l'allocation d'éducation de l'enfant handicapé (AEEH) et l'allocation adulte handicapé (AAH) chez l'adulte.

Association de parents.

L. Robel déclare n'avoir aucun lien d'intérêts.

B. Golse n'a pas fourni de déclaration de lien d'intérêts.

POUR EN SAVOIR +



Monographie
**Pathologies
psychiatriques
de l'enfant
et de l'adolescent**

Rev Prat 2014;64(4):
473-529

Dossier

Autisme

Rev Prat 2010;60(3):
375-90

Mais aussi :

HAS. Recommandations pour la pratique professionnelle du diagnostic de l'autisme.
http://www.has-sante.fr/portail/jcms/c_468812/http

HAS. Autisme et autres troubles envahissants du développement : interventions éducatives et thérapeutiques coordonnées chez l'enfant et l'adolescent.
http://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2012-03/recommandations_autisme_ted_enfant_adolescent_interventions.pdf

Barthélémy C, Bonnet-Brilhault F. L'autisme de l'enfance à l'âge adulte. Éditions Lavoisier, Médecine-Sciences, 2012.

Golse B. Mon combat pour les enfants autistes. Éditions Odile Jacob, 2013.

Hochmann J. Une histoire de l'autisme. Éd. Odile Jacob, 2010.

Qu'est-ce qui peut tomber à l'examen ?

CAS CLINIQUE

M et Mme R. viennent consulter en pédopsychiatrie pour leur fils Martin, âgé de 3 ans et demi, sur les conseils de l'école.

Ils s'inquiètent en raison du retard de développement du langage de leur fils. Ils se demandent si Martin entend bien, car il ne répond pas à son prénom lorsqu'ils l'appellent. Martin a dit papa et maman vers l'âge de 12 mois, puis le développement de son langage s'est arrêté jusqu'à il y a quelques mois. Actuellement, il répète des slogans publicitaires ou des dialogues de dessin animé, à n'importe quel moment de la journée. Il n'utilise pas le langage pour exprimer ses besoins ou ses émotions, et utilise souvent le tu pour parler de lui. Martin est le seul enfant du couple. La grossesse et l'accouchement se sont déroulés normalement, à terme. Martin était un bébé très calme, qui ne pleurait jamais. Ses parents pouvaient l'emmener partout, et tout l'entourage familial se félicitait du tempérament calme de leur bébé.

Martin s'est assis vers 9 mois, il a marché vers 18 mois. Rétrospectivement, Mme R réalise que Martin n'aimait pas qu'on le prenne dans les bras ;il préférerait rester dans le transat où il se tenait tranquille et donnait l'impression d'observer tout ce qui se passait autour de lui. En revanche, il était difficile d'établir un contact par le regard, Martin avait tendance à détourner sa tête. Il ne babillait pas au moment du change ou du bain. M et Mme R se sont ouverts de leurs inquiétudes à leur pédiatre lorsque Martin avait 2 ans, en particulier parce que son langage ne se développait pas. Le pédiatre a été rassurant, et leur a conseillé d'attendre que Martin ait 3 ans, et qu'il entre à la maternelle.

À l'heure actuelle, Martin est scolarisé à mi-temps en petite section de maternelle, mais la maîtresse a convoqué les parents de Martin pour les alerter sur son comportement : Martin reste en retrait du groupe, il n'établit aucun contact avec les autres enfants, et n'écoute pas les consignes. À la maison, Martin passe beaucoup de temps à regarder des cassettes, toujours les mêmes. Il aime faire tourner les objets sur eux-mêmes, aligne ses voitures et ne supporte pas qu'on les déplace. Il peut alors se mettre dans une colère violente, et se mord. Pendant la consultation, Martin s'allonge par terre, fait rouler des voitures devant ses yeux et fait tourner leurs roues. Il n'établit pas de contact visuel, ne réagit pas lorsqu'on l'interpelle. Il ne cherche pas à se rapprocher de ses parents pendant la consultation et ne réagit pas à la séparation lorsqu'on les invite à attendre dans la salle d'attente.

QUESTION 1

Quel diagnostic évoquez-vous ?

QUESTION 2

Décrivez les symptômes évocateurs du diagnostic.

QUESTION 3

Quels sont les signes précoces qui auraient pu alerter le pédiatre ?

QUESTION 4

Quelles questions aurait-il pu poser, ou quels signes aurait-il pu recueillir lorsque Martin avait 2 ans ?

QUESTION 5

Qu'allez-vous dire aux parents ?

QUESTION 6

Qu'allez-vous proposer aux parents de Martin ?

QUESTION 7

Quelles sont les consultations complémentaires qui vous paraissent utiles ?

Retrouvez les réponses sur
[etudiants.larevuedupraticien.fr/](http://etudiants.larevuedupraticien.fr/item-ecni/N°item)
item-ecni/N°item